

FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	FICHERA MARCO
Indirizzo	Via Santa Sofia 78, 95100 Catania
Telefono	095 -7382402
Fax	
E-mail	marco.fichera@unict.it
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	17, 08, 1962]

ESPERIENZA LAVORATIVA

- | | |
|---|--|
| Dicembre 2013 a tutt'oggi | <i>Dirigente Biologo Dipartimento di Medicina Diagnostica di Laboratorio Policlinico Catania</i> |
| Novembre 2011 a tutt'oggi | <i>Ricercatore universitario Genetica Medica</i> |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | <i>Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, sezione di Biochimica Medica, Università degli Studi di Catania</i> |
| • Tipo di azienda o settore | <i>Pubblica Istruzione Universitaria</i> |
| • Tipo di impiego | <i>Tempo indeterminato</i> |
| Principali mansioni e responsabilità | <i>Docenza e Ricerca</i> |
| • Marzo 2004 a Ottobre 2011 | <i>Responsabile della struttura semplice "Laboratorio di Diagnosi Genetica" e del Laboratorio di Neurobiologia - U.O.C. "Laboratorio di Genetica Medica"</i> |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | <i>Associazione Oasi Maria SS: Via Conte Ruggero 73 94018 Troina</i> |
| • Tipo di azienda o settore | <i>Istituto di Ricovero e Cura a carattere Scientifico (IRCCS)</i> |
| • Tipo di impiego | <i>Tempo indeterminato</i> |
| • Principali mansioni e responsabilità | <i>Responsabile</i> |
| 1983 fino al 1985 | <i>Sviluppo programmi informatici Assembler, Pascal</i> |
| • Tipo di azienda o settore | <i>Ditta indipendente</i> |
| • Tipo di impiego | <i>Indipendente</i> |
| Principali mansioni e responsabilità | <i>Analista e programmatore</i> |

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- | | |
|---|--|
| • Date da 2001 -2004 | <i>Dottore di ricerca in "Scienze Andrologiche e della Riproduzione Umana : Aspetti Endocrini, Genetici, molecolari e Clinici" dell'Università di Catania XV ciclo, titolo conseguito il 04/05/2004 con tesi dal titolo "Insorgenza di mutazione del DNA in pazienti con spermatogenesi alterata."</i> |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione | <i>Dottorato di ricerca "Scienze Andrologiche e della Riproduzione Umana : Aspetti Endocrini, Genetici, molecolari e Clinici" dell'Università di Catania XV ciclo</i> |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <i>Genetica dell'infertilità</i> |
| • Qualifica conseguita | <i>Dottore di ricerca</i> |
| • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) | |
| • Date da 1993 -1997 | <i>Specializzato il 25/10/97 in Microbiologia e Virologia presso l'Università di Catania con voti 70/70 e lode con tesi dal titolo "Diagnosi di laboratorio delle infezioni urinarie con metodi rapidi"</i> |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione | <i>Università di Catania Scuola di Specializzazione in Microbiologia e Virologia</i> |

o formazione

- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Qualifica conseguita
- Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)
- Date da 1986 -1992

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Qualifica conseguita
- Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

MADRELINGUA

ALTRE LINGUA

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

CAPACITÀ E COMPETENZE

RELAZIONALI

Vivere e lavorare con altre persone, in ambiente multiculturale, occupando posti in cui la comunicazione è importante e in situazioni in cui è essenziale lavorare in squadra (ad es. cultura e sport), ecc.

CAPACITÀ E COMPETENZE

ORGANIZZATIVE

Ad es. coordinamento e amministrazione di persone, progetti, bilanci; sul posto di lavoro, in attività di volontariato (ad es. cultura e sport), a casa, ecc.

CAPACITÀ E COMPETENZE

TECNICHE

Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.

CAPACITÀ E COMPETENZE

ARTISTICHE

Musica, scrittura, disegno ecc.

Studio dei microorganismi patogeni

Specializzazione in Microbiologia e Virologia
70/70 e lode

Corso di Laurea in Scienze Biologiche dell'Università di Catania. Laurea ottenuta il 12.03.92 con voti 110/110 e lode con tesi di laurea sperimentale dal titolo ""Identificazione del dominio strutturale dell'istone H1° che media l'ingresso nel nucleo

Università di Catania Corsi di Laurea in Scienze Biologiche

Tutte le materie pertinenti al corso di Laurea

Laurea Magistrale in Scienze Biologiche
110/110 e lode

ITALIANO, FRANCESE]

[Inglese]

ECCELLENTE.]

[Buono.]

BUONO.]

Molto portato per il lavoro d'équipe

Organizzazione di del lavoro e progettazione a medio-lungo termine acquisite come responsabile di laboratorio

Particolarmente portato per la trattazione informatica dei dati. il dott. Fichera ha recentemente progettato e programmato un database online su base MS Access e linguaggio php di varianti strutturali del genoma umano con motore grafico di visualizzazione del contesto genomico. Questo database (<http://gvarianti.homelinux.net/gvarianti/index.php>) è attualmente utilizzato ed integrato con i dati di 50 tra i più grossi laboratori italiani di genomica. Programmazione in php, visual basic, perl usati durante il proprio lavoro di genetista bioinformatica.

SCARSE

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE <i>Competenze non precedentemente indicate.</i>	[Descrivere tali competenze e indicare dove sono state acquisite. Indicare in particolare Attività didattica (docenze), attività di ricerca e pubblicazioni relative, ecc. come da esempio] Attività didattica: - Docente in n° 13 corsi ECM Attività di Ricerca: Il Dott. Marco Fichera è autore o coautore di n° 84 pubblicazioni su riviste internazionali peer-reviewed Abilitazione Universitaria ASN al ruolo professore di seconda fascia in Genetica Medica
PATENTE O PATENTI	Tipo B
ULTERIORI INFORMAZIONI	[Inserire qui ogni altra informazione pertinente, ad esempio persone di riferimento, referenze ecc. , formazione continua ECM, partecipazione a congressi come relatore come da esempio] Partecipazione a congressi: Il dott. Fichera ha presentato oltre 70 relazioni/poster a congressi nazionali e internazionali
ALLEGATI	[Se del caso, enumerare gli allegati al CV.] Allegato 1 Elenco docenze Allegato 2 Elenco Pubblicazioni

Allegato 1 docenze

Giugno 2003: Docente nel corso - E.C.M. "La genetica in medicina".
Lezioni: "Le mutazioni del DNA", "DHPLC, DGGE, SSCP, RT-PCR",
"Uso dei microsatelliti e analisi di linkage"

Aprile- Giugno 2004 Docente in qualità di esperto esterno nel teorico – pratico dell'IPSSS di Gagliano Castelferrato blocco tematico
"Metodiche di analisi D.H.P.L.C. ed RT - PCR finalizzate alla diagnosi e ricerca sulle malattie genetiche legate al ritardo mentale ed alla demenza senile.

Ottobre – Novembre 2005 : Docente nel corso ECM: Ritardo mentale e malattie rare: patogenesi, diagnosi, cura e gestione. Relazione: Le Paraparesi Spastiche: aspetti genetici.

Luglio 2006 – Docente corso "Tecniche innovative in diagnostica molecolare" : la CGH-Array. Società Italiana di Biochimica Clinica
Biologia Molecolare Clinica. Università di Catania

20/04/2007 - 20/04/2007 Conferenza "Disabilità e malformazioni congenite sul territorio di Augusta" Relatore titolo ""Nuove tecniche di laboratorio nella diagnostica genetica""

Gennaio 2008 Relatore Congresso " Array-CGH: applicazioni nel ritardo mentale e nei tumori" "I polimorfismi strutturali del genoma umano".
Università di Siena

28/02/2009 – 28/02/2009 Relatore alla Giornata sulle Malattie Rare
"Nuove frontiere nella diagnosi delle malattie genetiche" ARNAS
Garibaldi – Nesima Catania

22/09/2009 Lezione "Applicazioni dell'array-CGH nello studio del ritardo mentale idiopatico" Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Palermo nell'ambito del corso monografico "Applicazioni della genomica allo studio delle patologie d'interesse neurologico e neuropsichiatrico"

23/10/2009 Relatore al congresso "Perchè autistico 8^a edizione "Difetti strutturali nell'autismo" Università degli studi di Palermo

14/10/2010 Relatore al Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana Firenze. Analisi del mosaicismo in aCGH"

9-10/12/2010 Relatore alla III Edizione della Scuola Internazionale di Genomica Funzionale" Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico _ Vittorio Emanuele di Catania" Le varianti strutturali del genoma umano: dalla scoperta al significato clinico.

13-16/11/2011 Relatore al XIV Congresso Nazionale SIGU Milano "The Troina Database: a tool to share CNV data among Italian centers"

02/12/2011 Relatore alla IV Edizione della Scuola Internazionale di Genomica Funzionale"Corso teorico-pratico di genomica: dalla diagnosi alla terapia individualizzata" La tecnologia dei microarray per la ricerca di variazioni nel numero di copie.

13-15/06-2012 Relatore al "corso avanzato di citogenetica costituzionale: il cariotipo molecolare perché come e quando" Organizzato dal Dipartimento Ligure di Genetica di Genetica e dal Dipartimento di Medicina Molecolare dell'Università di Pavia. "la sindrome da microdelezione 17q21.31"

23-24/05/2013 Relatore al convegno "DNA Microarray Technology e Next Generation Sequencing in Biomedicina" Troina. Relazione "Limiti delle tecniche di sequenziamento standard e introduzione alla next generation sequencing"

19/12/2014 Relatore al convegno "La Genomica in sanità pubblica: attualità e futuro" Relazione: Nuove tecnologie nella genomica in sanità pubblica" Università degli Studi di Catania.

18/04/2015 Relatore al convegno "Disturbi specifici dell'apprendimento" Relazione "Le basi genetiche dei DSA". Università degli studi di Catania" AA. 2011-2012 e 2012-2013 Docente di "Tecniche di citogenetica" corso di Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico. Università di Catania

25/02/2015 Relatore incontro SIGU "LA Citogenetica oggi e domani" Relazione "CNV ad espressività variabile" Istituto Mendel Roma

18/04/2015 Relatore al convegno "Disturbi specifici dell'apprendimento" Relazione "Le basi genetiche dei DSA". Università degli studi di Catania"

30/09/2015 Relatore al progetto formativo Aziendale "Utilizzo della metodica CGH-Array nella diagnostica prenatale e postnatale" ASL Cagliari PO Binaghi. Relazioni "Array in diagnosi prenatale", "Array: overview sulla metodica ed interpretazione dei dati", "Penetranza incompleta"

A.A.: 2012/2013 – 2013-2014 – 2014-2015 – 2015-2016 Università di Catania : Docente di "Tecniche di citogenetica" corso di Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico. Docente di "Genetica Medica" corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Docente Scuola di Specializzazione in Genetica Medica,

Allegato 2 Elenco Pubblicazioni

1. **Fichera M.**, Spalletta A., Fiorenza F., Lombardo T., Schilirò G., Tamouza R., Lapoumeroulie C., Labie D., Ragusa A. Molecular basis of alpha-thalassemia in Sicily. *Human Genet* 1997 99:381-386 (I.F. 3.42)
2. **Fichera M.**, Romano C., Castiglia L., Failla P., Ruberto C., Amata S., Greco D., Cardoso C., Fontès M., Ragusa A. New mutations in XNP/ATR-X gene: a further contribution to genotype/phenotype relationship in ATR/X syndrome. *Hum. Mut. Mutation in brief #176* (1998) online (I.F. 3.66)
3. Villard L., Bonino MC., Abidi F., Ragusa A., Belougne J., Lossi AM., Seaver L., Bonnefont JP., Romano C., **Fichera M.**, Lacombe D., Hanauer A., Philip N., Scharwtz C., Fontes M. Evaluation of a mutation screening strategy for sporadic cases of ATR-X syndrome *J. Med. Genet.* 36(3):183-186, 1999 (I.F. 3.29)
4. Lapoumeroulie C., Castiglia L., Ruberto C., **Fichera M.**, Amata S., Labie D, Ragusa A. Genetic variations in human fetal globin gene microsatellites and their functional relevance *Human Genet* 104:307-314, 1999 (I.F. 3.42)
5. Borgione E, Giudice ML, Galesi O, Castiglia L, Failla P, Romano C, Ragusa A, **Fichera M.** How microsatellite analysis can be exploited for subtelomeric chromosomal rearrangement analysis in mental retardation. *J Med Genet.* 2001 Jan;38(1):E1 (I.F. 5.09)
6. **Fichera M**, Silengo M, Spalletta A, Giudice ML, Romano C, Ragusa A. Prenatal diagnosis of ATR-X syndrome in a fetus with a new G>T splicing mutation in the XNP/ATR-X gene. *Prenat Diagn.* 2001 Sep;21(9):747-51. (I.F. 1.79)
7. Hartevelde CL, Traeger-Synodinos J, Ragusa A, **Fichera M**, Kanavakis E, Kattamis C, Giordano P, Schilirò G, Bernini LF Different geographic origins of Hb Constant Spring [alpha(2) codon 142 TAA->CAA]. *Haematologica.* 2001 Jan;86(1):36-8. (I.F. 3.21)
8. **Fichera M**, Borgione E, Avola E, Amata S, Sturnio M, Romano C, Ragusa A. A new MRXS locus maps to the X chromosome pericentromeric region: a new syndrome or narrow definition of Sutherland-Haan genetic locus? *J Med Genet.* 2002 Apr;39(4):276-80 (I.F. 7.77)
9. Calogero AE, Garofalo MR, Barone N, Longo GA, De Palma A, **Fichera M**, Rappazzo G, D'Agata R, Vicari E. Spontaneous transmission from a father to his son of a Y chromosome microdeletion involving the deleted in azoospermia (DAZ) gene. *J Endocrinol Invest.* 2002 Jul-Aug;25(7):631-4. (I.F. 1.47)
10. Borgione E., Sturnio M., Spalletta A., Lo Giudice MA, Castiglia L., Galesi O., Ragusa A. and **Fichera M.** Mutational analysis of the ATRX gene by DGGE: a powerful diagnostic approach for the ATRX syndrome. *Hum. Mutat.* . 2003 May;21(5):529-34. (I.F. 6.32)
11. V. Guida, A. Colosimo, M. Fiorito, E. Foglietta, I. Bianco, G. Ivaldi, **M. Fichera**, and B. Dallapiccola Denaturing HPLC-Based Assay for Molecular Screening of Nondeletional Mutations Causing α -Thalassemias. *Clin Chem* 2004 Jul;50(7):1242-5. (I.F. 6.50)
12. Michele Falco, Carmela Scuderi, Sebastiano Musumeci, Maurizio Sturnio, Marcella Neri, Stefania Bigoni, Luisa Caniatti and **Marco Fichera**. "Two novel mutations in the Spastin gene (SPG4) found by DHPLC Mutation Analysis" , *Neuromuscul disord* 2004 Nov;14(11):750-3. (I.F. 3.04)
13. **M. Fichera** ; M. Lo Giudice; M. Falco; M. Sturnio; S. Amata; O. Calabrese; S. Bigoni; E. Calzolari and M. Neri. Evidence of kinesin heavy chain (KIF5A) involvement in pure hereditary spastic paraplegia. *Neurology* 2004 Sep 28;63(6):1108-10. (I.F. 5.97)
14. **M Fichera**, M Falco, M Lo Giudice, L Castiglia, V Guarnaccia, F Calì, A Spalletta, C Scuderi, E Avola and C Romano. Skewed X-inactivation in a family with mental retardation and PQBP1 gene mutation. *Clin Genet* 2005 May;67(5):446-7. (I.F. 3.27)

15. M. Falco, D. Luciano, M. Sturnio, A. Spalletta, D. Scionti, M.L. Giudice, C. Romano, and **M. Fichera**. Denaturing HPLC-Based Assay for Detection of ATRX Gene Mutations. Clin Chem 2005 Jul;51(7):1314-5 (I.F. 7.71)
16. Lucia Castiglia, **Marco Fichera**, Corrado Romano, Ornella Galesi, Lucia Grillo, Maurizio Sturnio, and Pinella Failla. Narrowing the Candidate Region for Congenital Diaphragmatic Hernia in Chromosome 15q26: Contradictory Results. 2005 Am J Hum Genet 2005 Nov;77(5):892-4. (I.F. 12.64)
17. Michele Falco, Corrado Romano, Antonino Alberti, Donatella Greco, Carmela Scuderi, Emanuela Avola, Pinella Failla, Serena Belli, John L. Tolmie, Silvestra Amata, and **Marco Fichera** Identification of Novel Mutations in Patients with Coffin-Lowry Syndrome by a Denaturing HPLC-based Assay. Clin Chem 2005 Dec;51(12):2356-8. (I.F. 7.71)
18. Mariangela Lo Giudice, Marcella Neri, Michele Falco, Maurizio Sturnio, Elisa Calzolari, Daniela Di Benedetto and **Marco Fichera**. A missense mutation in the coiled-coil domain of the KIF5A gene is associated with late onset of hereditary spastic paraplegia. Arch Neurol 2006;63:284-287 (I.F. 5.20)
19. Guida V, Colosimo A, **Fichera M**, Lombardo T, Rigoli L, Dallapiccola B. Hematologic and molecular characterization of a Sicilian cohort of alpha thalassemia carriers. Haematologica. 2006 Mar;91(3):409-10. Epub 2006 Feb 17. (I.F. 5.03)
20. G. Letizia D'Amico, Daniela Di Benedetto, Franca M. Pezzino, Massimo Libra, **Marco Fichera**, Grazia Mauceri, Giancarlo Rappazzo, Rosario D'Agata, Enzo Vicari, Salvatore Travali and Aldo E. Calogero. Quantitative evaluation of partial deletions of the DAZ gene cluster Int J Mol Med. 2006 May;17(5):785-9. (I.F. 1.85)
21. Elia M, Striano P, **Fichera M**, Gaggero R, Castiglia L, Galesi O, Malacarne M, Pierluigi M, Amato C, Musumeci SA, Romano C, Majore S, Grammatico P, Zara F, Striano S, Faravelli F. 6q terminal deletion syndrome associated with a distinctive EEG and clinical pattern: a report of five cases. Epilepsia. 2006 May;47(5):830-8. (I.F. 3.62)
22. Koolen DA, Vissers LE, Pfundt R, de Leeuw N, Knight SJ, Regan R, Kooy RF, Reyniers E, Romano C, **Fichera M**, Schinzel A, Baumer A, Anderlid BM, Schoumans J, Knoers NV, van Kessel AG, Sistermans EA, Veltman JA, Brunner HG, de Vries BB. A new chromosome 17q21.31 microdeletion syndrome associated with a common inversion polymorphism. Nat Genet. 2006 Sep;38(9):999-1001 (I.F. 24.17)
23. Musumeci SA, Elia M, **Fichera M**, Amato C, Ferri R, Romano C, Federico A. Nail aplasia, microcephaly, severe mental retardation and MRI abnormalities: report of two unrelated cases. Neurol Sci. 2006 Dec;27(6):425-31 (I.F. 0.89)
24. Carmela Scuderi, Eugenia Borgione, Sebastiano Musumeci, Maurizio Elia, Filippa Castello, **Marco Fichera**, Guido Davidzon, Salvatore Di Mauro Severe Encephalomyopathy in a Patient with Homoplasmic A5814G point mutation in mitochondrial tRNA^{Cys} gene. Neuromuscul disord 2007 Jan 20 (I.F. 2.66)
25. Pescucci C, Caselli R, Mari F, Speciale C, Ariani F, Bruttini M, Sampieri K, Mencarelli MA, Scala E, Longo I, Artuso R, Renieri A, Meloni I; XLMR Italian Network. The Italian XLMR bank: a clinical and molecular database. Hum Mutat. 2007 Jan;28(1):13-8. (I.F. 6.27)
26. Antonino Alberti, Corrado Romano, Michele Falco, Francesco Calì, Pietro Schinocca, Ornella Galesi, Angela Spalletta, Daniela Di Benedetto, **Marco Fichera**. 1.5 Mb de novo 22q11.21 microduplication in a patient with cognitive deficits and dysmorphic facial features Clin Genet. 2007 Feb;71(2):177-82. (I.F. 3.18)
27. Pinella Failla, Corrado Romano, Antonino Alberti, Anna Vasta, Serafino Buono, Lucia Castiglia, Daniela Luciano, Daniela Di Benedetto, **Marco Fichera** and Ornella Galesi. Schizophrenia in a patient with subtelomeric duplication of chromosome 22q. Clin Genet. 2007 Jun;71(6):599-601 (I.F. 3.18)
28. Micheli V, Sestini S, Parri V, **Fichera M**, Romano C, Ariani F, Longo I, Mari F, Bruttini M, Renieri A, Meloni I. RSK2 enzymatic assay as a second level diagnostic tool in Coffin-Lowry syndrome. Clin Chim Acta. 2007 Sep;384(1-2):35-40. (I.F. 2.60)

29. De Gregori M, Ciccone R, Magini P, Pramparo T, Gimelli S, Messa J, Novara F, Vetro A, Rossi E, Maraschio P, Bonaglia MC, Anichini C, Ferrero GB, Silengo M, Fazzi E, Zatterale A, Fischetto R, Previdere C, Belli S, Turci A, Calabrese G, Bernardi F, Meneghelli E, Riegel M, Rocchi M, Gueneri S, Lalatta F, Zelante L, Romano C, **Fichera M**, Mattina T, Arrigo G, Zollino M, Giglio S, Lonardo F, Bonfante A, Ferlini A, Cifuentes F, Van Esch H, Backx L, Schinzel A, Vermeesch JR, Zuffardi O. Cryptic deletions are a common finding in "balanced" reciprocal and complex chromosome rearrangements: a study of 59 cases. *J Med Genet*. 2007 Sep 4 (I.F. 5.53)
30. Koolen DA, Sistermans EA, Nillesen W, Knight SJ, Regan R, Liu YT, Kooy RF, Rooms L, Romano C, **Fichera M**, Schinzel A, Baumer A, Anderlid BM, Schoumans J, van Kessel AG, Nordenskjold M, de Vries BB. Identification of non-recurrent submicroscopic genome imbalances: the advantage of genome-wide microarrays over targeted approaches. *Eur J Hum Genet*. 2007 Dec 26 (I.F. 4.00)
31. Bartocci A, Striano P, Mancardi MM, **Fichera M**, Castiglia L, Galesi O, Michelucci R, Elia M. Partial monosomy Xq(Xq23-->qter) and trisomy 4p(4p15.33-->pter) in a woman with intractable focal epilepsy, borderline intellectual functioning, and dysmorphic features. *Brain Dev*. 2007 Dec 29 (I.F. 1.46)
32. A recurrent 15q13.3 microdeletion syndrome associated with mental retardation and seizures. Andrew J Sharp, Heather C Mefford, Kelly E Li, Adam J Broomer, Carl Baker, Cindy Skinner, Roger Stevenson, Richard Schroer, Francesca Novara, Manuela De Gregori, Roberto Ciccone, Giorgio Gimelli, Bernardo Dalla Bernardina, Claudia Torniero, Roberto Giorda, Regina Regan, Victoria Murday, Sahar Mansour, **Marco Fichera**, Lucia Castiglia, Pinella Failla, Gregory M Cooper, Samantha JL Knight, Corrado Romano, Orsetta Zuffardi, Caifu Chen, Charles Schwartz, and Evan E Eichler, *Nat Genet* 2008 Feb 17 (I.F. 30.25)
33. Pinella Failla, Corrado Romano, Santina Reitano, Daniela Di Benedetto, Lucia Grillo, **Marco Fichera**, Lucia Castiglia. 12q12 Deletion: A New Patient Contributing to Genotype-Phenotype Correlation. *Am J Med Genet A*. 2008 Apr 15 (I.F. 2.55)
34. D Greco, C Romano, S Reitano, C Barone, D DiBenedetto, L Castiglia, **M Fichera**, O Galesi, M Zingale, S Buono, V Uliana, R Caselli, R Canitano, G Hayek, A Renieri. Three new patients with dup(17)(p11.2p11.2) without autism. *Clin Genet* 2008 Mar;73(3):294-6 (I.F. 3.20)
35. Grosso S, **Fichera M**, Galesi O, Luciano D, Pucci L, Giardini F, Berardi R, Balestri P. Bilateral periventricular nodular heterotopia and lissencephaly in an infant with unbalanced t(12;17)(q24.31; p13.3) translocation. *Dev Med Child Neurol*. 2008 Apr 1 (I.F. 2.56)
36. M. Elia, MD, M. Falco, BS, R. Ferri, MD, A. Spalletta, BS, M. Bottitta, MD, G. Calabrese, MD, M. Carotenuto, MD, S.A. Musumeci, MD, M. Lo Giudice, BS, **M. Fichera**, PhD. CDKL5 mutations in boys with severe encephalopathy and early-onset intractable epilepsy. *Neurology*. 2008 Sep 23;71(13):997-9. (I.F. 7.04)
37. Sharp AJ, Baker C, Itsara A, Jiang Z, Buysse K, Huang S, Maloney VK, Crolla JA, Baralle D, Collins A, Mercer C, Norga K, de Ravel T, Devriendt K, Bongers EM, de Leeuw N, Reardon W, Gimelli S, Bena F, Hennekam RC, Male A, Gaunt L, Clayton-Smith J, Simonin I, Park SM, Mehta SG, Nik-Zainal S, Woods CG, Firth HV, Parkin G, **Fichera M**, Reitano S, Giudice ML, Li KE, Casuga I, Broomer A, Conrad B, Schwerzmann M, Räber L, Gallati S, Striano P, Coppola A, Tolmie JL, Tobias ES, Lilley C, Armengol L, Spysschaert Y, Verloo P, De Coene A, Goossens L, Mortier G, Speleman F, van Binsbergen E, Nelen MR, Hochstenbach R, Poot M, Gallagher L, Gill M, McClellan J, King MC, Regan R, Skinner C, Stevenson RE, Antonarakis SE, Chen C, Estivill X, Menten B, Gimelli G, Gribble S, Schwartz S, Sutcliffe JS, Walsh T, Knight SJ, Sebat J, Romano C, Schwartz CE, Veltman JA, de Vries BB, Vermeesch JR, Barber JC, Willatt L, Tassabehji M, Eichler EE. Recurrent Rearrangements of Chromosome 1q21.1 and Variable Pediatric Phenotypes. *N Engl J Med*. 2008 Oct 16;359(16):1685-99. (I.F. 50.01)
38. Nicholas A, Woods G, Swanson E, Cox J, Karbani G, Malik S, Springel K, Hampshire D, Ahmed M, Bond J, Di Benedetto D, **Fichera M**, Romano C, Dobyns W. The molecular landscape of ASPM mutations in primary microcephaly. *J Med Genet*. 2008 Nov 21. (I.F. 5.71)
39. Lo-Castro A, Giana G, **Fichera M**, Castiglia L, Grillo L, Musumeci SA, Galasso C, Curatolo P. Deletion 2p25.2: A cryptic chromosome abnormality in a patient with autism and mental retardation detected using aCGH. *Eur J Med Genet*. 2009 Jan-Feb;52(1):67-70. Epub 2008 Oct 14. (I.F. 1.78)

40. Helbig I, Mefford HC, Sharp AJ, Guipponi M, **Fichera M**, Franke A, Muhle H, de Kovel C, Baker C, von Spiczak S, Kron KL, Steinich I, Kleefuß-Lie AA, Leu C, Gaus V, Schmitz B, Klein KM, Reif PS, Rosenow F, Weber Y, Lerche H, Zimprich F, Urak L, Fuchs K, Feucht M, Genton P, Thomas P, Visscher F, de Haan GJ, Møller RS, Hjalgrim H, Luciano D, Wittig M, Nothnagel M, Elger CE, Nürnberg P, Romano C, Malafosse A, Koeleman BP, Lindhout D, Stephani U, Schreiber S, Eichler EE, Sander T. 15q13.3 microdeletions increase risk of idiopathic generalized epilepsy. *Nat Genet.* 2008 Mar;40(3):322-8. (I.F. 30.25)
41. Van der Aa N, Rooms L, Vandeweyer G, van den Ende J, Reyniers E, **Fichera M**, Romano C, Delle Chiaie B, Mortier G, Menten B, Destrée A, Maystadt I, Männik K, Kurg A, Reimand T, McMullan D, Oley C, Brueton L, Bongers EM, van Bon BW, Pfund R, Jacquemont S, Ferrarini A, Martinet D, Schrandt-Stumpel C, Stegmann AP, Frints SG, de Vries BB, Ceulemans B, Kooy RF Fourteen new cases contribute to the characterization of the 7q11.23 microduplication syndrome. *Eur J Med Genet.* 2009 Mar-Jun;52(2-3):94-100 (I.F. 1.78)
42. Scuderi C, **Fichera M**, Calabrese G, Elia M, Amato C, Savio M, Borgione E, Vitello GA, Musumeci SA. Posterior fossa abnormalities in hereditary spastic paraparesis with spastin mutations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2009 Apr;80(4):440-3. (I.F. 4.62)
43. van Bon BW, Mefford HC, Menten B, Koolen DA, Sharp AJ, Nillesen WM, Innis JW, de Ravel TJ, Mercer CL, **Fichera M**, Stewart H, Connell LE, Ounap K, Lachlan K, Castle B, Van der Aa N, van Ravenswaaij C, Nobrega MA, Serra-Juhé C, Simonic I, de Leeuw N, Pfundt R, Bongers EM, Baker C, Finnemore P, Huang S, Maloney VK, Crolla JA, van Kalmthout M, Elia M, Vandeweyer G, Fryns JP, Janssens S, Foulds N, Reitano S, Smith K, Parkel S, Loeys B, Woods CG, Oostra A, Speleman F, Pereira AC, Kurg A, Willatt L, Knight SJ, Vermeesch JR, Romano C, Barber JC, Mortier G, Pérez-Jurado LA, Kooy F, Brunner HG, Eichler EE, Kleefstra T, de Vries BB. Further delineation of the 15q13 microdeletion and duplication syndromes: a clinical spectrum varying from non-pathogenic to a severe outcome. *J Med Genet.* 2009 Aug;46(8):511-23. (I.F. 5.71)
44. Piccione M, Matina F, **Fichera M**, Lo Giudice M, Damiani G, Jakil MC, Corsello G. A novel L1CAM mutation in a fetus detected by prenatal diagnosis. *Eur J Pediatr.* 2009 Aug 16. (I.F. 1.41)
45. Giorda R, Bonaglia MC, Beri S, **Fichera M**, Novara F, Magini P, Urquhart J, Sharkey FH, Zucca C, Grasso R, Marelli S, Castiglia L, Di Benedetto D, Musumeci SA, Vitello GA, Failla P, Reitano S, Avola E, Bisulli F, Tinuper P, Mastrangelo M, Fiocchi I, Spaccini L, Torniero C, Fontana E, Lynch SA, Clayton-Smith J, Black G, Jonveaux P, Leheup B, Seri M, Romano C, dalla Bernardina B, Zuffardi O. Complex segmental duplications mediate a recurrent dup(X)(p11.22-p11.23) associated with mental retardation, speech delay, and EEG anomalies in males and females. *Am J Hum Genet.* 2009 Sep;85(3):394-400 (I.F. 10.15)
46. van Bon BW, Koolen DA, Brueton L, McMullan D, Lichtenbelt KD, Adès LC, Peters G, Gibson K, Novara F, Pramparo T, Bernardina BD, Zoccante L, Balottin U, Piazza F, Pecile V, Gasparini P, Guerci V, Kets M, Pfundt R, de Brouwer AP, Veltman JA, de Leeuw N, Wilson M, Antony J, Reitano S, Luciano D, **Fichera M**, Romano C, Brunner HG, Zuffardi O, de Vries BB. The 2q23.1 microdeletion syndrome: clinical and behavioural phenotype. *Eur J Hum Genet.* 2009 Oct 7 (I.F. 3.92)
47. L. Grillo, S. Reitano, G. Belfiore, A. Spalletta, S. Amata, M. Bottitta, C. Barone, M. Falco, **M. Fichera**, C. Romano. Familial 1.1 Mb deletion in chromosome Xq22.1 associated with mental retardation and behavioural disorders in female patients, *Eur J Med Genet.* 2010 Jan 21 (IF 1.78)
48. Santhosh Girirajan, Jill A. Rosenfeld, Gregory M. Cooper, Francesca Antonacci, Priscilla Siswara, Andy Itsara, Laura Vives, Tom Walsh, Shane E. McCarthy, Carl Baker, Heather C. Mefford, Jeffrey M. Kidd, Sharon R. Browning, Brian L. Browning, Diane E. Dickel, Blake Ballif, Kathryn Platky, Darren Farber, Gordon C. Gowans, Jessica Wetherbee, Alexander Asamoah, David D. Weaver, Paul R. Mark, Jennifer Dickerson, Bhuwan P. Garg, Sara A. Ellingwood, Rosemarie Smith, Valerie C. Banks, Wendy Smith, Marie T. McDonald, Joe J. Hoo, Beatrice N. French, Cindy Hudson, John P. Johnson, Jillian Ozmore, John B. Moeschler, Urvashi Surti, Luis F. Escobar, Dima El-Khechen, Jerome L. Gorski, Jennifer Kussmann, Bonnie Salbert, Yves Lacassie, Alisha Biser, Donna McDonald McGinn, Elaine H. Zackai, Matthew A. Deardorff, Tamim H. Shaikh, Eric Haan, Kathryn Friend, **Marco Fichera**, Corrado Romano, Jozef Gécz,

Lynn deLisi, Jonathan Sebat, Mary-Claire King, Lisa G. Shaffer, Evan E. Eichler. A recurrent 16p12.1 microdeletion suggests a two-hit model for severe developmental delay. *Nat Genet.* 2010 Mar;42(3):203-9. Epub 2010 Feb 14. (I.F. 30.25)

49. Pavone P, Trifiletti RR, Parano E, **Fichera M**, Ruggieri M A syndrome with coarse face, mental retardation and unusual stereotyped movements. *Neuropediatrics.* 2009 Aug;40(4):186-8. Epub 2010 Feb 9 (I.F. 1.21)
50. Schepis C, Lentini M, Failla P, Castiglia L, **Fichera M**, Romano C. An unusual presentation of Becker Nevus. *Eur J Dermatol.* 2010 Jul-Aug;20(4):522-3 (I.F. 2.25)
51. Scuderi C, Borgione E, Castello F, Lo Giudice M, **Fichera M**, Elia M, Amato C, Savio M, Di Blasi FD, Vitello GA, Romano S, DiMauro S, Musumeci SA. Coexistence of mitochondrial and nuclear DNA mutations in a woman with mitochondrial encephalomyopathy and double cortex. *Mitochondrion.* 2010 Aug;10(5):548-54. (I.F. 4.14)
52. Barresi V, Ragusa A, **Fichera M**, Musso N, Castiglia L, Rappazzo G, Travali S, Mattina T, Romano C, Cocchi G, Condorelli DF. Decreased expression of GRAF1/OPHN-1-L in the X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome. *BMC Med Genomics.* 2010 Jul 6;3:28.(I.F. 2.66)
53. Cali F, Ragalmuto A, Chiavetta V, Calabrese G, **Fichera M**, Vinci M, Ruggeri G, Schinocca P, Sturnio M, Romano S, Romano V, Elia M. Novel deletion of the E3A ubiquitin protein ligase gene detected by multiplex ligation-dependent probe amplification in a patient with Angelman syndrome. *Exp Mol Med.* 2010 Dec 31;42(12):842-8. (I.F. 2.30)
54. Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, **Fichera M**, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Bonati MT, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, Romano C, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Riva D, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, Priolo E, Bottani A, Gimelli S, Bena F, Brusco A, di Gregorio E, Bagnasco I, Giussani U, Nitsch L, Politi P, Martinez-Frias ML, Martínez-Fernández ML, Martínez Guardia N, Bremer A, Anderlid BM, Zuffardi O. Molecular mechanisms generating and stabilizing terminal 22q13 deletions in 44 subjects with Phelan/McDermid Syndrome. *PLoS Genet.* 2011 Jul;7(7):e1002173. Epub 2011 Jul 14 (I.F. 9.53)
55. Mencarelli MA, Tassini M, Pollazzon M, Vivi A, Calderisi M, Falco M, **Fichera M**, Monti L, Buoni S, Mari F, Engelke U, Wevers RA, Hayek J, Renieri A. Creatine transporter defect diagnosed by proton NMR spectroscopy in males with intellectual disability *Am J Med Genet A.* 2011 Oct;155(10):2446-52. doi: 10.1002/ajmg.a.34208. Epub 2011 Sep 9. (I.F. 2.40)
56. Concolino D, Iembo MA, Moricca MT, Rapsomaniki M, Marotta R, Galesi O, **Fichera M**, Romano C, Strisciuglio P. A de novo 8q22.2-24.3 duplication in a patient with mild phenotype. *Eur J Med Genet.* 2011 Sep 25 (I.F. 1.56)
57. Talkowski ME, Mullegama SV, Rosenfeld JA, van Bon BW, Shen Y, Repnikova EA, Gastier-Foster J, Thrush DL, Kathiresan S, Ruderfer DM, Chiang C, Hanscom C, Ernst C, Lindgren AM, Morton CC, An Y, Astbury C, Brueton LA, Lichtenbelt KD, Ades LC, **Fichera M**, Romano C, Innis JW, Williams CG, Bartholomew D, Van Allen MI, Parikh A, Zhang L, Wu BL, Pyatt RE, Schwartz S, Shaffer LG, de Vries BB, Gusella JF, Elsea SH. Assessment of 2q23.1 Microdeletion Syndrome Implicates MBD5 as a Single Causal Locus of Intellectual Disability, Epilepsy, and Autism Spectrum Disorder. *Am J Hum Genet.* 2011 Oct 7;89(4):551-63. (I.F. 12.30)
58. Striano P, Coppola A, Paravidino R, Malacarne M, Gimelli S, Robbiano A, Traverso M, Pezzella M, Belcastro V, Bianchi A, Elia M, Falace A, Gazzarro E, Ferlazzo E, Freri E, Galasso R, Gobbi G, Molinatto C, Cavani S, Zuffardi O, Striano S, Ferrero GB, Silengo M, Cavaliere ML, Benelli M, Magi A, Piccione M, Dagna Bricarelli F, Coviello DA, **Fichera M**, Minetti C, Zara F. Clinical Significance of Rare Copy Number Variations in Epilepsy: A Case-Control Survey Using Microarray-Based Comparative Genomic Hybridization. *Arch Neurol.* 2011 Nov 14. (I.F. 6.31)
59. Girirajan S, Brkanac Z, Coe BP, Baker C, Vives L, Vu TH, Shafer N, Bernier R, Ferrero GB, Silengo M, Warren ST, Moreno CS, **Fichera M**, Romano C, Raskind WH, Eichler EE. Relative

burden of large CNVs on a range of neurodevelopmental phenotypes. *PLoS Genet.* 2011 Nov;7(11):e1002334. Epub 2011 Nov 10. (I.F. 9.54)

60. Mazzone L, Vassena L, Ruta L, Mugno D, Galesi O, **Fichera M**. Brief Report: Peculiar Evolution of Autistic Behaviors in Two Unrelated Children with Brachidactyly-Mental Retardation Syndrome. *J Autism Dev Disord.* 2012 Jan 6. (I.F. 2.96)
61. Piccione M, Sanfilippo C, Cavani S, Salatiello P, Malacarne M, Pierluigi M, **Fichera M**, Luciano D, Corsello G. Molecular and clinical characterization of a small duplication Xp in a human female with psychiatric disorders. *J Genet.* 2011 Dec;90(3):473-7. (I.F. 0.64)
62. Falsaperla R, Pavone L, **Fichera M**, Striano P, Pavone P. Apneic crises: A clue for MECP2 testing in severe neonatal hypotonia-respiratory failure. *Eur J Paediatr Neurol.* 2012 Nov;16(6):744-8. (I.F. 2.12)
63. Di Benedetto D, Di Vita G, Romano C, Giudice ML, Vitello GA, Zingale M, Grillo L, Castiglia L, Musumeci SA, **Fichera M**. 6p22.3 deletion: report of a patient with autism, severe intellectual disability and electroencephalographic anomalies. *Mol Cytogenet.* 2013 Jan 17;6(1):4 (I.F. 2.36)
64. Barone C, Bianca S, Luciano D, Di Benedetto D, Vinci M, **Fichera M**. Intragenic ILRAPL1 deletion in a male patient with intellectual disability, mild dysmorphic signs, deafness, and behavioral problems. *Am J Med Genet A.* 2013 Jun;161(6):1381-5. (I.F. 2.39)
65. Ruggieri M, Milone P, Pavone P, Falsaperla R, Polizzi A, Caltabiano R, **Fichera M**, Gabriele AL, Distefano A, De Pasquale R, Salpietro V, Micali G, Pavone L. Nevus vascularis mixtus (cutaneous vascular twin nevi) associated with intracranial vascular malformation of the Dyke-Davidoff-Masson type in two patients. *Am J Med Genet A.* 2012 Nov;158A(11):2870-80. (I.F. 2.39)
66. Xander Nuttle, John Huddleston, Brian J. O'Roak, Francesca Antonacci, **Marco Fichera**, Corrado Romano, Jay Shendure, and Evan E. Eichler. Rapid and accurate large-scale genotyping of duplicated genes and discovery of novel sites of interlocus gene conversion. *Nat Methods.* 2013 Jul 28. doi: 10.1038/nmeth.2572 (I.F. 19.27)
67. Cynthia J. Curry, Jill A. Rosenfeld, Erica Grant, Karen W. Gripp, Carol Anderson, Arthur S. Aylsworth, Taha Ben Saad, Victor V. Chizhikov, Giedre Dybose, Christina Fagerberg, Michelle Falco, Christina Fels, **Marco Fichera**, Jesper Graakjaer, Donatella Greco, Jennifer Hair, Elizabeth Hopkins, Marlene Huggins, Roger Ladda, Chumei Li, John Moeschler, Malgorzata J.M. Nowaczyk, Jillian R. Ozmore, Santina Reitano, Corrado Romano, Laura Roos, Rhonda E. Schnur, Susan Sell, Pim Suwannarat, Dea Svaneby, Marta Szybowska, Mark Tarnopolsky, Raymond Tervo, Anne Chun-Hui Tsai, Megan Tucker, Stephanie Vallee, Ferrin C Wheeler, Dina J. Zand, A. James Barkovich, Swaroop Aradhya, Lisa G. Shaffer and William B. Dobyns The duplication 17p13.3 phenotype: Analysis of 21 families delineates developmental, behavioral and brain abnormalities, and rare variant phenotypes. *Am J Med Genet A.* 2013 Aug;161(8):1833-52. doi: 10.1002/ajmg.a.35996. Epub 2013 Jun 27. (I.F. 2.39)
68. Schuurs-Hoeijmakers JH, Vulto-van Silfhout AT, Vissers LE, van de Vondervoort II, van Bon BW, de Ligt J, Gilissen C, Hehir-Kwa JY, Neveling K, Del Rosario M, Hira G, Reitano S, Vitello A, Failla P, Greco D, **Fichera M**, Galesi O, Kleefstra T, Grealis MT, Ockeloen CW, Willemsen MH, Bongers EM, Janssen IM, Pfundt R, Veltman JA, Romano C, Willemsen MA, van Bokhoven H, Brunner HG, de Vries BB, de Brouwer AP. Identification of pathogenic gene variants in small families with intellectually disabled siblings by exome sequencing. *J Med Genet.* 2013 Dec;50(12):802-11. doi: 10.1136/jmedgenet-2013-101644. Epub 2013 Oct 11 (I.F. 6.36)
69. Grillo L, Greco D, Pettinato R, Avola E, Potenza N, Castiglia L, Spalletta A, Amata S, Di Benedetto D, Luciano D, Romano C, **Fichera M**. Increased FGF3 and FGF4 gene dosage is a risk factor for craniosynostosis. *Gene.* 2013 Oct 8. doi:pii: S0378-1119(13)01354-1. 10.1016/j.gene.2013.09.120. (I.F. 2.2)
70. Ruggieri M, Pavone V, Polizzi A, Falsaperla R, **Fichera M**, Pavone P. Klippel-Trenaunay syndrome in a boy with concomitant ipsilateral overgrowth and undergrowth. *Am J Med Genet A.* 2014 Jan 29. doi: 10.1002/ajmg.a.36414 (I.F. 2.39)

71. Palumbo O, **Fichera M**, Palumbo P, Rizzo R, Mazzolla E, Cocuzza DM, Carella M, Mattina T. TBR1 is the candidate gene for intellectual disability in patients with a 2q24.2 interstitial deletion. *Am J Med Genet A*. 2014 Jan 23. doi: 10.1002/ajmg.a.36363 (I.F. 2.39)
72. Lionel AC, Tammimies K, Vaags AK, Rosenfeld JA, Ahn JW, Merico D, Noor A, Runke CK, Pillalamarri VK, Carter MT, Gazzellone MJ, Thiruvahindrapuram B, Fagerberg C, Laulund LW, Pellecchia G, Lamoureux S, Deshpande C, Clayton-Smith J, White AC, Leather S, Trounce J, Melanie Bedford H, Hatchwell E, Eis PS, Yuen RK, Walker S, Uddin M, Geraghty MT, Nikkel SM, Tomiak EM, Fernandez BA, Soreni N, Crosbie J, Arnold PD, Schachar RJ, Roberts W, Paterson AD, So J, Szatmari P, Chrysler C, Woodbury-Smith M, Brian Lowry R, Zwaigenbaum L, Mandyam D, Wei J, Macdonald JR, Howe JL, Nalpathamkalam T, Wang Z, Tolson D, Cobb DS, Wilks TM, Sorensen MJ, Bader PI, An Y, Wu BL, Musumeci SA, Romano C, Postorivo D, Nardone AM, Monica MD, Scarano G, Zoccante L, Novara F, Zuffardi O, Ciccone R, Antona V, Carella M, Zelante L, Cavalli P, Poggiani C, Cavallari U, Argiropoulos B, Chernos J, Brasch-Andersen C, Speevak M, **Fichera M**, Ogilvie CM, Shen Y, Hodge JC, Talkowski ME, Stavropoulos DJ, Marshall CR, Scherer SW. Disruption of the ASTN2/TRIM32 locus at 9q33.1 is a risk factor in males for autism spectrum disorders, ADHD and other neurodevelopmental phenotypes. *Hum Mol Genet*. 2014 Jan 14. (I.F. 7.69)
73. Helsmoortel C, Vulto-van Silfhout AT, Coe BP, Vandeweyer G, Rooms L, van den Ende J, Schuurs-Hoeijmakers JH, Marcelis CL, Willemsen MH, Vissers LE, Yntema HG, Bakshi M, Wilson M, Witherspoon KT, Malmgren H, Nordgren A, Annerén G, **Fichera M**, Bosco P, Romano C, de Vries BB, Kleefstra T, Kooy RF, Eichler EE, Van der Aa N. A SWI/SNF-related autism syndrome caused by de novo mutations in ADNP. *Nat Genet*. 2014 Feb 16. doi: 10.1038/ng.2899 (I.F. 35.21)
74. Disciglio V, Rizzo CL, Mencarelli MA, Mucciolo M, Marozza A, Di Marco C, Massarelli A, Canocchi V, Baldassarri M, Ndoni E, Frullanti E, Amabile S, Anderlid BM, Metcalfe K, Le Caignec C, David A, Fryer A, Boute O, Joris A, Greco D, Pecile V, Battini R, Novelli A, Fichera M, Romano C, Mari F, Renieri A. Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: A new contiguous gene syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Apr 3. doi: 10.1002/ajmg.a.36513. (I.F. 2.39)
75. Di Benedetto D, Musumeci SA, Avola E, Alberti A, Buono S, Scuderi C, Grillo L, Galesi O, Spalletta A, Giudice ML, Luciano D, Vinci M, Bianca S, Romano C, Fichera M. Definition of minimal duplicated region encompassing the XIAP and STAG2 genes in the Xq25 microduplication syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Apr 14. doi: 10.1002/ajmg.a.36570. (I.F. 2.39)
76. Bernier R, Golzio C, Xiong B, Stessman HA, Coe BP, Penn O, Witherspoon K, Gerdtz J, Baker C, Vulto-van Silfhout AT, Schuurs-Hoeijmakers JH, Fichera M, Bosco P, Buono S, Alberti A, Failla P, Peeters H, Steyaert J, Vissers LE, Francescato L, Mefford HC, Rosenfeld JA, Bakken T, O'Roak BJ, Pawlus M, Moon R, Shendure J, Amaral DG, Lein E, Rankin J, Romano C, de Vries BB, Katsanis N, Eichler EE. Disruptive CHD8 Mutations Define a Subtype of Autism Early in Development. *Cell*. 2014 Jul 17;158(2):263-76. doi: 10.1016/j.cell.2014.06.017. Epub 2014 Jul 3. (I.F. 31.96)
77. Pillai-Kastoori L, Wen W, Wilson SG, Strachan E, Lo-Castro A, **Fichera M**, Musumeci SA, Lehmann OJ, Morris AC. Sox11 is required to maintain proper levels of Hedgehog signaling during vertebrate ocular morphogenesis. *PLoS Genet*. 2014 Jul 10;10(7):e1004491. doi: 10.1371/journal.pgen.1004491. eCollection 2014 Jul. (I.F. 8.52)
78. Coe BP, Witherspoon K, Rosenfeld JA, van Bon BW, Vulto-van Silfhout AT, Bosco P, Friend KL, Baker C, Buono S, Vissers LE, Schuurs-Hoeijmakers JH, Hoischen A, Pfundt R, Krumm N, Carvill GL, Li D, Amaral D, Brown N, Lockhart PJ, Scheffer IE, Alberti A, Shaw M, Pettinato R, Tervo R, de Leeuw N, Reijnders MR, Torchia BS, Peeters H, Thompson E, O'Roak BJ, **Fichera M**, Hehir-Kwa JY, Shendure J, Mefford HC, Haan E, Géczy J, de Vries BB, Romano C, Eichler EE. Refining analyses of copy number variation identifies specific genes associated with developmental delay. *Nat Genet*. 2014 Oct;46(10):1063-71. doi: 10.1038/ng.3092.
79. Snijders Blok C, Corsten-Janssen N, FitzPatrick DR, Romano C, **Fichera M**, Vitello GA, Willemsen MH, Schoots J, Pfundt R, van Ravenswaaij-Arts CM, Hoefsloot L, Kleefstra T. Definition of 5q11.2 microdeletion syndrome reveals overlap with CHARGE syndrome and 22q11 deletion syndrome phenotypes. *Am J Med Genet A*. 2014 Nov;164(11):2843-8.

80. **Marco Fichera**, Rita Barone, Lucia Grillo, Mariaclara De Grandi, Valerio Fiore, Ignazio Morana, Tiziana Maniscalchi, Mirella Vinci, Silvestra Amata, Angela Spalletta, Giovanni Sorge, Salvatore Santo Signorelli. Familial 1q22 microduplication associated with psychiatric disorders, intellectual disability and late-onset autoimmune inflammatory response. *Molecular Cytogenetics* 2014 Dec 19;7(1):90.
81. van Bon BW, Coe BP, Bernier R, Green C, Gerds J, Witherspoon K, Kleefstra T, Willemsen MH, Kumar R, Bosco P, **Fichera M**, Li D, Amaral D, Cristofoli F, Peeters H, Haan E, Romano C, Mefford HC, Scheffer I, Gecz J, de Vries BB, Eichler EE. Disruptive de novo mutations of DYRK1A lead to a syndromic form of autism and ID. *Mol Psychiatry*. 2015 Feb 24.
82. Mitchell E, Douglas A, Kjaegaard S, Callewart B, Vanlander A, Janssens S, Yuen AL, Skinner C, Failla P, Alberti A, Avola E, Fichera M, Kibaek M, Digilio MC, Hannibal MC, den Hollander NS, Bizzarri V, Renieri A, Mencarelli MA, Fitzgerald T, Piazzolla S, van Oudenhove E, Romano C, Schwartz C, Eichler EE, Slavotinek A, Escobar L, Rajan D, Crolla J, Carter N, Hodge JC, Mefford HC. Recurrent duplications of 17q12 associated with variable phenotypes. *Am J Med Genet A*. 2015 Dec;167(12):3038-45.
83. Bianciardi L, Fichera M, Failla P, Di Marco C, Grozeva D, Mencarelli MA, Spiga O, Mari F, Meloni I, Raymond L, Renieri A, Romano C, Ariani F. MECP2 missense mutations outside the canonical MBD and TRD domains in males with intellectual disability. *J Hum Genet*. 2015 Oct 22.
84. Giuseppe A Fichera, **Marco Fichera**, Giuseppe Milone. Antitumoral activity of a cytotoxic peptide of *Lactobacillus casei* peptidoglycan and its interaction with mitochondrial-bound hexokinase. *Anti-Cancer Drugs* 2016 in press

il sottoscritto esprime il proprio consenso affinché le informazioni fornite ed acquisite dal titolare del trattamento dei dati personali, ai sensi del'Art. 13 del D. Lgs. 196/2003 e successive modifiche ed integrazioni, vengano utilizzate ai soli fini istituzionali.

Catania, 28/04/2016

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Marco Fichera', with a stylized, flowing script.

Dr. Marco Fichera